

Opis choroby *

Definicja

*Monosomia nietelomerowa 12q jest częściową monosomią autosomalną, która charakteryzuje się zmienną kombinacją opóźnienia rozwoju, niepełnosprawności intelektualnej, nieprawidłowości ektodermalnych, wad układu moczowo-płciowego i drobnych wad serca oraz szczególnych cech dysmorficznych (wydatne czoło i nisko osadzone uszy). Specyficzna kombinacja objawów zależy od rozmiaru delecji i lokalizacji punktów złamań regionów, które uległy delecji.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Non-distal deletion 12q
Delecja interstycjalna 12q
Monosomia nietelomerowa 12q
Non-telomeric monosomy 12q
Nietelomerowa delecja 12q

Kod ORPHA

96160

Kod OMIM

-

Kod ICD10

Q93.5

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet